

# PROGRAMA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS CRANIOFACIAIS

Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp





# PROGRAMA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS CRANIOFACIAIS

Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp

Maio de 2023



Antonio José de Almeida Meirelles  
Reitor da Universidade Estadual de Campinas

Maria Luiza Moretti  
Coordenadora Geral da Universidade

Cláudio Saddy Rodrigues Coy  
Diretor da Faculdade de Ciências Médicas

Erich Vinicius de Paula  
Diretor Associado da Faculdade de Ciências Médicas

Vera Lúcia Gil da Silva Lopes  
Docente do Departamento de Medicina Translacional e  
Coordenadora do Projeto Crânio-Face Brasil



Diretoria da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp  
Gestão 2022-2026

# DOENÇAS RARAS

As doenças raras afetam até 65 pessoas a cada 100.000 indivíduos ou 1,3 a cada 2.000 pessoas, sendo que 80% delas têm origem genética. No Brasil, estima-se a existência de cerca de 13 milhões de pessoas afetadas por alguma dessas doenças.

A extensão territorial brasileira e o pequeno número de médicos geneticistas são grandes desafios para a atenção à população.

No estado de São Paulo, o censo demografia médica mostra 141 médicos especialistas em 2023. Entretanto, o acesso para investigação e aconselhamento genético para a maioria da população está centralizada em hospitais universitários e outros serviços públicos.



*13 milhões de pessoas no Brasil possuem alguma doença rara*

# POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS DOENÇAS RARAS

Em 2014 o Ministério da Saúde publicou a Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras (Portaria 199/2014). O Serviço de Genética Clínica do Hospital de Clínicas da Unicamp é um dos serviços habilitados por esta Portaria no estado de São Paulo.

O acesso a consultas é regulado pela Central Reguladora de Vagas da DRS VII (Departamento Regional de Saúde do Estado de São Paulo).

O Serviço de Genética Clínica foi criado em 1969 para diagnóstico e aconselhamento de doenças genéticas. Ao longo dos seus mais de 50 anos, foram criados diferentes ambulatórios, programas e linhas de pesquisa para atender as demandas da população. Entre eles, está o Projeto Crânio-face Brasil.



*Hospital de Clínicas da Unicamp é um dos centros habilitados pelo Ministério da Saúde para atenção à doenças raras*

# PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL



O Projeto Crânio-Face Brasil (PCFB) é uma proposta pioneira e sediada na Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp, com o objetivo principal de produzir evidências científicas para subsidiar políticas públicas no campo da genética craniofacial.

Com 20 anos de atividades ininterruptas, participação multicêntrica, multiprofissional e voluntária, o PCFB tem sido uma oportunidade para muitas famílias realizarem investigação diagnóstica e aconselhamento genético.

Atualmente, são realizados projetos e ações voltadas para Fendas Orofaciais (lábio leporino) e a Síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11.2, Síndrome de DiGeorge).

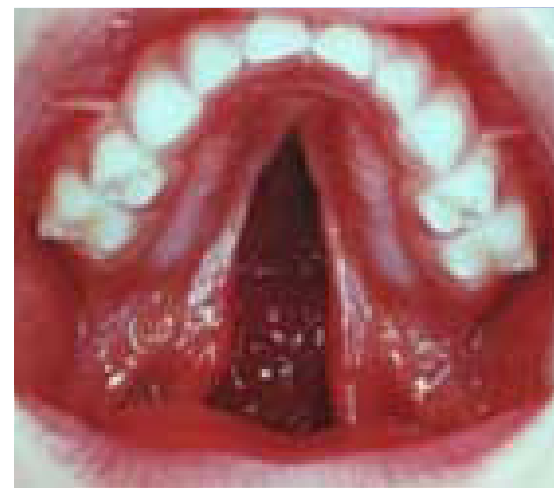


# FENDAS OROFACIAIS



As fendas orofaciais acontecem em 1 a cada 600 a 1.000 recém-nascidos e podem ter diferentes causas, entre genéticas e ambientais. Na maioria das vezes, ela é o único defeito congênito, mas em cerca de 30% dos casos, ocorrem anomalias associadas, configurando uma síndrome, geralmente rara.

É preciso uma consulta com médico geneticista para estabelecer a necessidade de investigação por meio de testes genéticos e, após conclusão diagnóstica, colaborar para a definição do plano de tratamento pela equipe de saúde e realizar o aconselhamento genético da família.

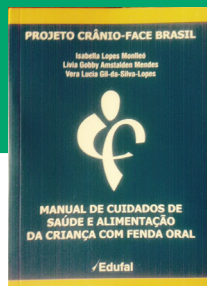


Para fendas orais, nossos estudos mostraram as dificuldades de acesso a informações de profissionais da saúde e pais sobre investigação e cuidados de saúde e alimentação para o bebê após o nascimento e até chegarem a um centro especializado em reabilitação para iniciar o tratamento.

Por isso, desenvolvemos material de apoio e treinamentos presenciais para cuidados de saúde e alimentação pré-cirúrgica e investigação de anomalias associadas, para facilitar a identificação de síndromes.



# AÇÕES DO PROJETO PARA FENDAS OROFACIAIS



Manual para cuidados de saúde para fendas orofaciais



Material de apoio para educação em saúde



Treinamentos presenciais para cuidados de saúde e alimentação pré-cirúrgica e investigação de anomalias associadas, para facilitar a identificação de síndromes

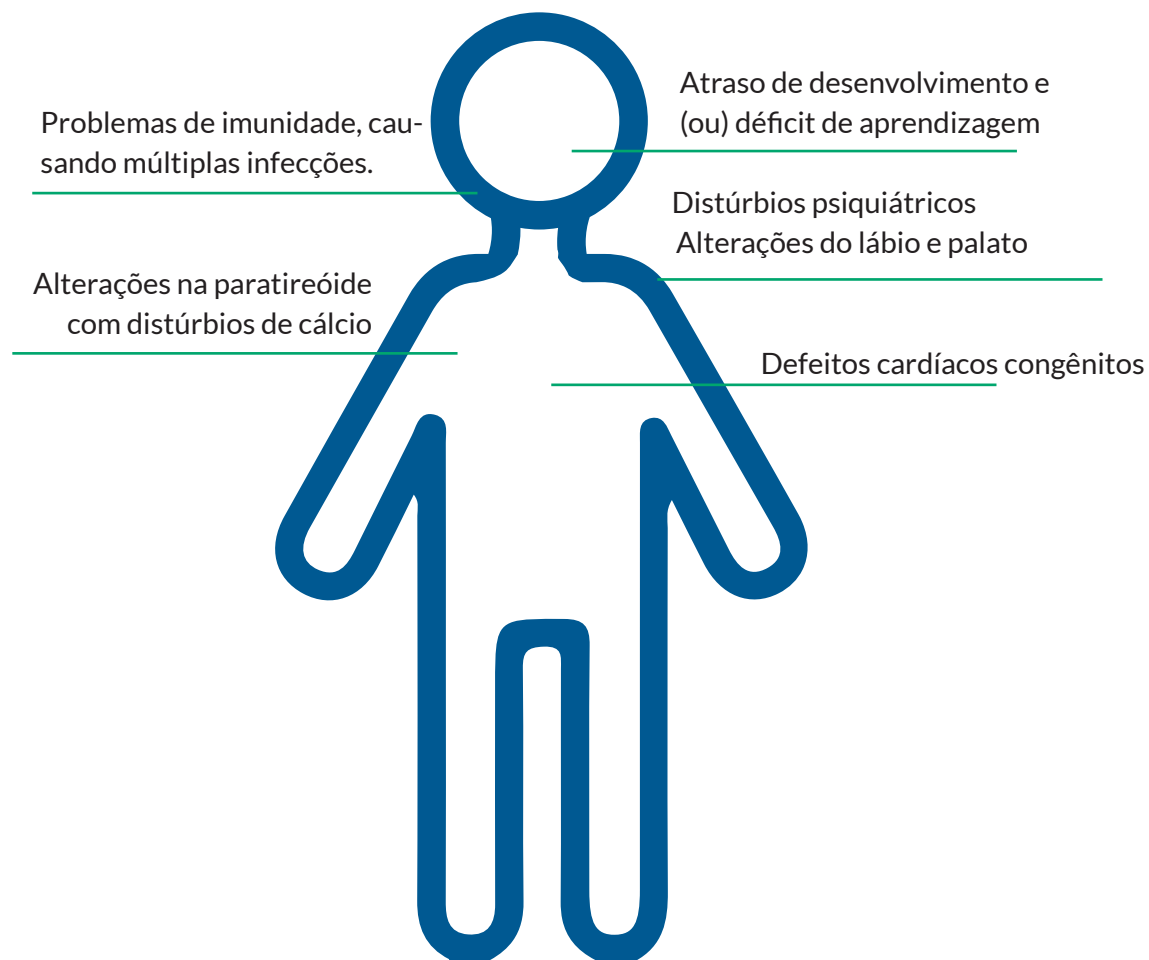
Testes diagnósticos sem custo, em contexto de pesquisa (igual à página SD 22q11.2)

# SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2

A SD22q11.2, também conhecida como Síndrome de DiGeorge e Síndrome Velo-cardio-facial ocorre em um a cada 2.500-4.000 recém-nascidos e sua apresentação é bastante diversa . Casos mais leves podem passar despercebidos até a vida adulta. Nossos estudos mostraram que, em média, o diagnóstico costuma ser confirmado em torno de 10 anos de idade. Até lá, o indivíduo fica sem suporte médico adequado e a família, sem orientação.

Os sinais e sintomas são muito variados e as famílias buscam tratamento para cada um dos problemas de saúde. Com isso a suspeita do diagnóstico não costuma ser fácil.

Dos 180 sinais e sintomas possíveis, os principais são:



Outro problema após o diagnóstico, que é comum a outras doenças raras, é a pouca informação existente para os profissionais de saúde fazerem o seguimento clínico. No caso da SD22q11.2, ele precisa ser multiprofissional, contínuo e por toda a vida.

Nossos estudos mostraram a dificuldade dos indivíduos conseguirem as diferentes avaliações de seguimento especializado ao longo da vida.

Ainda, os sinais e sintomas são tão diversos, que se misturam a outros de outras doenças. Então, quando o diagnóstico não se confirma, é necessário considerar outras possibilidades. Por todos os motivos acima, o médico geneticista é o especialista que pode “gerenciar” a investigação, a orientação da família e aconselhamento genético, e, também, prosseguir a busca por diagnóstico, quando a SD22q11.2 não se confirma.

Para a SD22q11.2, as ações do Projeto Crânio-Face Brasil incluem:



Material de apoio para pais e profissionais de saúde



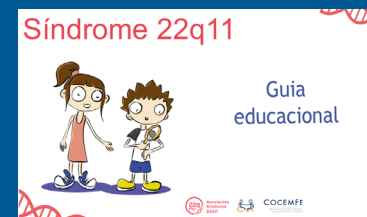
Testes diagnósticos sem custo, em contexto de pesquisa



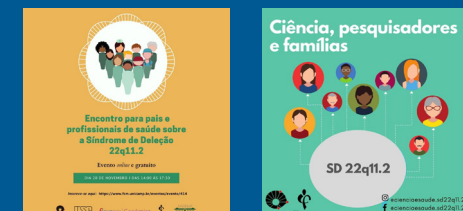
Encontros de pais



Encontros de profissionais



Orientações a professores, em parceria com a Associação Sd22q11.2 da Espanha

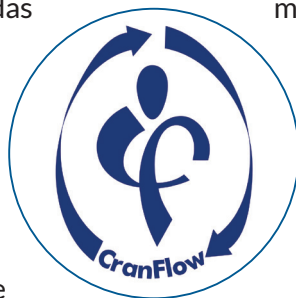


Informações para público leigo e profissionais de saúde por meio de redes sociais (Facebook e Instagram: [cienciaesaude.sd22q11.2](https://www.instagram.com/cienciaesaude.sd22q11.2))

# BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Para conhecer melhor a população brasileira e determinar informações sobre diagnóstico, causas mais frequentes, fatores de risco e necessidades de saúde da população de Fendas Orofaciais e SD22q11.2, o projeto criou a Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais . A partir desta Base de Dados:

a) Realizamos registro e seguimento clínico padronizado, ou seja, igual para todas as pessoas com fendas orofaciais e SD22q11.2. Esta base de dados é gerenciada por um a aplicação online, a CranFlow, que é registrada no INPI - Instituto Nacional de Propriedade Intelectual e recebeu o Prêmio Abril/Dasa de Inovação em Genética em 2018.



b) Organizamos indivíduos com as mesmas necessidades de diagnóstico laboratorial

c) Realizamos exames diagnóstico sem custo, em contexto de pesquisa, para 12 serviços de saúde das regiões Nordeste, Sudeste e Sul do Brasil



Atualmente a Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais conta com 2.300 famílias registradas e acompanhadas, envolvendo três regiões do Brasil: Nordeste, Sudeste e Sul.

# TELEGENÉTICA

Com o apoio da SAS (Saúde, Alegria e Sustentabilidade), uma organização da sociedade civil de interesse público, o Projeto Crânio-Face Brasil iniciou recentemente consulta por telegenética utilizando a plataforma SIAS desenvolvida pela SAS Smart e licenciada para a SAS Brasil.



Conheça a SAS, parceira do Projeto Crânio-Face Brasil em [www.sasbrasil.org.br](http://www.sasbrasil.org.br).

As atividades dirigidas às famílias cadastradas na Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais incluem:



Orientação para pais



Orientações para profissionais de saúde



Aconselhamento genético

# DISSEMINAÇÃO DE CONHECIMENTO

Todas as ações envolvem atividades de ensino e pesquisa e alunos de graduação e pós-graduação, configurando uma abordagem multiprofissional e integrada. Desse modo, propicia-se a construção e difusão do conhecimento científico, sua aplicação direta à população envolvida e permite-se a construção solidária de aprendizado para propiciar atenção à saúde biopsíquica de indivíduos com doenças craniofaciais.

Este aprendizado pode impactar, ainda, os cuidados para outras doenças raras.



*Encontros de pais e profissionais sobre SD 22q11.2 realizado em 2018.*

Agora, pensamos em ampliar o alcance de nosso trabalho e organizar um Programa de Genética Craniofacial que possa otimizar as ações já realizadas e atender mais e melhor a população. Para tanto, buscamos apoio para:

a) Atualizar e ampliar a tecnologia de nossa base de dados, a CranFlow.

b) Criar estrutura, incluindo equipamento e insumos, para realizar exames diagnósticos em larga escala para anomalias craniofaciais.

c) Criar estrutura para educação em saúde: desenvolver novos materiais, realizar cursos de capacitação para suspeição diagnóstica para profissionais de saúde, orientação voltada ao manejo clínico, apoio e discussão de casos clínicos mais complexos, treinamento de médicos residentes e profissionais de área laboratorial e, futuramente, de alunos de profissões da saúde.

d) Criar estrutura para Telegenética, para favorecer o acesso de famílias e a demais profissionais de saúde para outras anomalias craniofaciais.

e) Realizar treinamento de médicos geneticistas, a fim de que a abordagem genético-clínica e o seguimento clínico sejam uniformes para todas as famílias.

f) Fixar recursos humanos para as abordagens acima propostas.

g) Implantar programas semelhantes para outras anomalias craniofaciais

Sua colaboração permitiria a implantação de ações importantes para as famílias com doenças raras craniofaciais! Entre em contato com a coordenadora do projeto e saiba como apoiar.

# COMO APOIAR

Entre em contato com a coordenadora do projeto:

**Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes**  
[vgslopes@unicamp.br](mailto:vgslopes@unicamp.br)

Área de Genética Médica e Medicina Genômica  
Departamento de Medicina Translacional  
Faculdade de Ciências Médicas - FCM  
Universidade Estadual de Campinas - Unicamp  
Rua Tessália Vieira de Camargo, 126  
CEP 13083-887 - Campinas - SP

# SERVIÇOS MÉDICOS INTERESSADOS EM PARTICIPAR DESTA PROPOSTA

## Estado de São Paulo

- Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp (sede)
- Unidade de Genética do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas / FMUSP
- Serviço de Genética do Hospital de Base - Faculdade de Medicina de S.J. do Rio Preto - SP FAMERP/ FUNFARME
- Ambulatório de Genética Médica de São Carlos
- Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/ USP
- Serviço de Citogenômica da Disciplina de Genética do Departamento de Morfologia e Genética da UNIFESP
- Serviço de Genética Médica do Conjunto Hospitalar de Sorocaba

Outros serviços poderão ser incluídos.





### Outros estados brasileiros

- Serviço de Genética Médica  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- Serviço de Genética Clínica  
Hospital Universitário da Universidade  
Federal de Alagoas – AL
- Centrinho Prefeito Luiz Gomes  
Joinville - SC
- Hospital Infantil Albert Sabin  
Fortaleza- CE
- Programa de Atendimento de Pacientes  
com Fenda Oral do Hospital Universitário  
Onofre Lopes – HUOL/UFRN
- IMIP Fernando Figueira – Recife- PE

Outros serviços poderão ser incluídos.

## Referências:

- Amstalden-Mendes, L. G., Xavier, A. C., Antunes, D. K., Ferreira, A. C., Tonocchi, R., Fett-Conte, A. C., Silva, R. N., Leirião, V. H., Caramori, L. P., Magna, L. A., & Gil-da-Silva-Lopes, V. L. (2011). Time of diagnosis of oral clefts: a multicenter study. *Jornal de Pediatria*, 87(3), 225–230. <https://doi.org/10.2223/JPED.2084>
- Amstalden-Mendes, L. G., Magna, L. A., & Gil-da-Silva-Lopes, V. L. (2007). Neonatal care of infants with cleft lip and/or palate: feeding orientation and evolution of weight gain in a nonspecialized Brazilian hospital. *The Cleft Palate-craniofacial Journal: Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 44(3), 329–334. <https://doi.org/10.1597/05-177>
- Portaria MS/GM no. 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. *Diário Oficial da União*, seção 1, nº 22, 31 de janeiro de 2014. Brasília; 2014.
- Vieira, T. P., Sgardioli, I. C., & Gil-da-Silva-Lopes, V. L. (2013). Genetics and public health: The experience of a reference center for diagnosis of 22q11.2 deletion in Brazil and suggestions for implementing genetic testing. *J Community Genet*, 4(1), 99–106. doi:10.1007/s12687-012-0123-z
- Volpe-Aquino, R. M., Gil-da-Silva-Lopes, V. L. (2018). CranFlow: An application for record-taking and management through the Brazilian database on craniofacial anomalies. *Birth Defects Res*, 110(1), 72–80. doi:10.1002/bdr2.1123
- Silva, I.M.W., Gil-da-Silva-Lopes, V.L. An overview of the trajectory of Brazilian individuals with 22q11.2 deletion syndrome until diagnosis. *Orphanet J Rare Dis* 17, 67 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02225-9>
- Sokei, M.; Bulgareli, J. Os desafios do acesso aos medicamentos para o tratamento das doenças raras. *J Manag Prim Health Care [Internet]*. 17º de março de, v. 12, 2021.
- Scheffer, M et al. *Demografia Médica no Brasil 2023*. São Paulo, SP: FMUSP, AMB, 2023. 344 p. ISBN: 978-65-00-60986-8.





FACULDADE DE  
CIÊNCIAS MÉDICAS



UNICAMP